ALTE MALFORMATII ALE SISTEMULUI NERVOS CENTRAL

Prof . Dr. Gorgan Radu Mircea

Curs pentru rezidenti

Noiembrie 2008

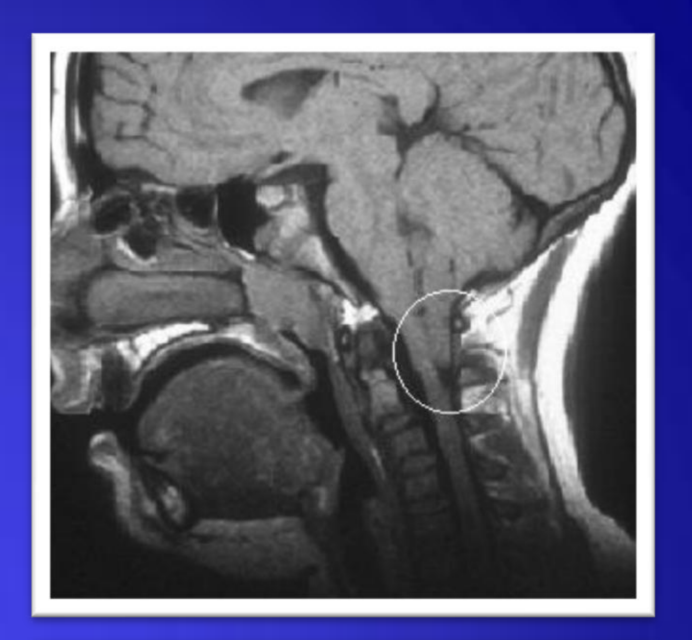
1. MALFORMATIA ARNOLD-CHIARI
2. DIASTEMATOMIELIA
3. SINUSUL DERMAL

MALFORMATIA ARNOLD-CHIARI

- Consta in 4 tipuri de anomalii de pozitie ale bulbului rahidian si cerebelului, cel mai probabil neinrudite intre ele;
- Majoritatea sunt reprezentate de tipul 1si 2

Arnold-Chiari tip 1

- Reprezinta o anomalie rara care se rezuma la dislocarea caudala a cerebelului cu hernierea amigdalelor prin foramen magnum
- Poate fi insotita de fibroza arahnoidiana in jurul trunchiului cerebral si amigdalelor cerebeloase
- Hidromielia si siringomielia reprezinta modificari insotitoare care pot necesita implantarea unui drenaj
- Exista si cazuri de malformatii dobandite, dupa implantarea unor drenaje lomboperitoneale



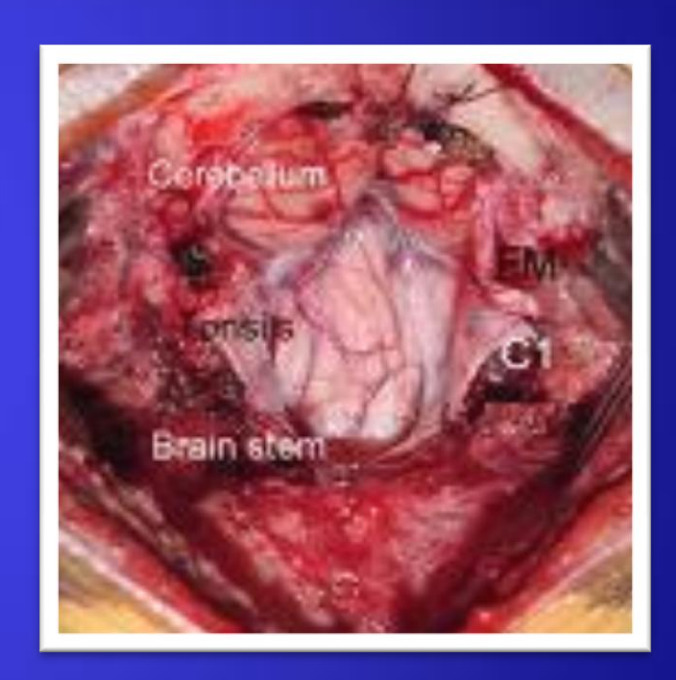


EPIDEMIOLOGIE

- Varsta medie la prezentare - 41 de ani (cu limite intre 12-73 de ani)
- Preponderenta feminina – raportul femei/ barbati 1,3:1
- Durata medie a simptomelor - 3,1 ani (1luna-20 ani)
- Asocierea cu cefaleea, prelungeste durata simptomelor la 7,3 ani
- Latenta diagnosticului a scazut semnificativ dupa aparitia IRM

SEMNE CLINICE

- Compresiunea trunchiului cerebral la nivelul foramenului magnum
- Hidrocefalia
- Siringomielia
- Cresteri tranzitorii ale presiunii intracraniene ca urmare a izolarii compartimentului spinal fata de cel cerebral



SIMPTOME



- Cefalee suboccipitala
- Cefalee la extensia capului si manevrele Valsalva
- Grasping unilateral
- Semnul Lhermitte pozitiv
- Spasticitate uni sau bilaterala a membrelor inferioare

SINDROAME

1) **Sindromul de compresiune in foramen magnum**: ataxie, sd piramidal, deficite senzitive, sd cerebelos, paralizii de nervi cranieni inferiori si in 37% din cazuri cefalee

2) **Sindromul de compresiune centromedular:** deficite disociate senzitive de tip termoalgic, paralizii segmentare, sd de tracturi lungi de tip siringomielic si in 11% din cazuri paralizii de nervi cranieni inferiori

3) **Sindromul cerebelos:** ataxia trunchiului si membrelor, nistagmus (vertical), disartrie

10% din pacienti sunt normali neurologic, cu exceptia cefaleei occipitale

Unii pacienti prezinta spasticitatea ca semn primar

ISTORIA NATURALA



- Nu este cunoscuta
- Unii pacienti pot ramane stabili ani la sir, avand perioade intermitente de deteriorare
- Rareori se pot inregistra ameliorari spontane

EVALUARE

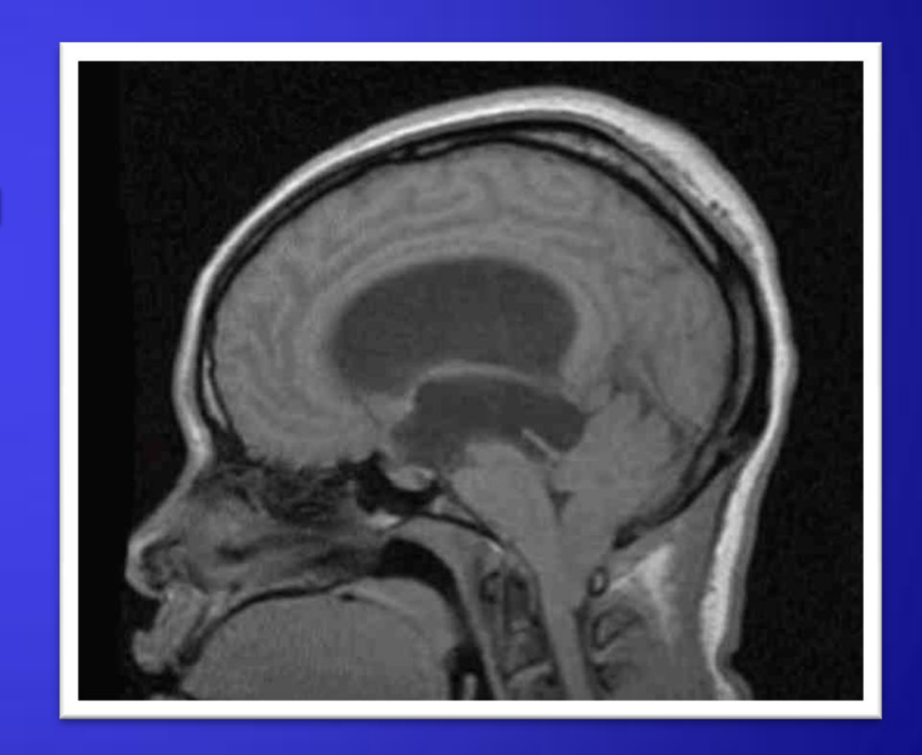
- 36% din radiografiile simple arata impresiunea bazilara
- 7% arata platibazie
- Clivus concav
- Asimilarea atlasului
- Agenezia arcului posterior al atlasului
- Fuziuni cervicale
- Canal cervico-occipital largit





IRM

- Reprezinta diagnosticul de electie
- Precizeaza detaliile malformatiei
- Demonstreaza compresiunea ventrala a trunchiului cerebral
- Amigdalele herniaza intre 3 si 29 mm sub marginea foramen magnum
- Limita diagnostica acceptata pentru incadrarea in AC1 este hernierea tonsilara de 5 mm



ALTE INVESTIGATII

MIELOGRAFIA

- In 6% din cazuri este fals negativa
- Migrarea substantei de contrast trebuie facuta foarte inalt

CT

- Diagnosticul este imprecis din cauza artefactelor osoase
- In combinatie cu mileografia creste precizia unui diagnostic
- Apreciaza dilatatiile anormale ale ventriculilor cerebrali

TRATAMENT

INDICATIA CHIRURGICALA

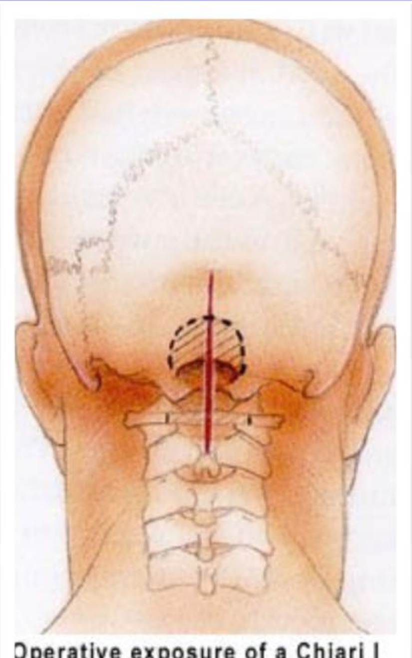
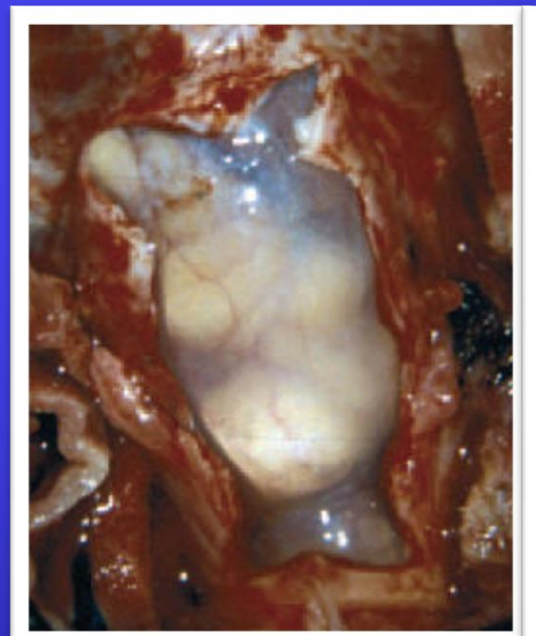
- Cele mai bune rezultate se obtin la pacientii care prezinta simptome cu evolutie sub 2 ani
- Operatia este recomandata a fi precoce la pacientii simptomatici
- Pacientii asimptomatici se tin in observatie pana la aparitia simptomelor
- Pacientii cu simptome minime dar stabile in timp se tin de asemenea sub observatie, operatia fiind rezervata pentru momentul deteriorarii neurologice

TEHNICI CHIRURGICALE

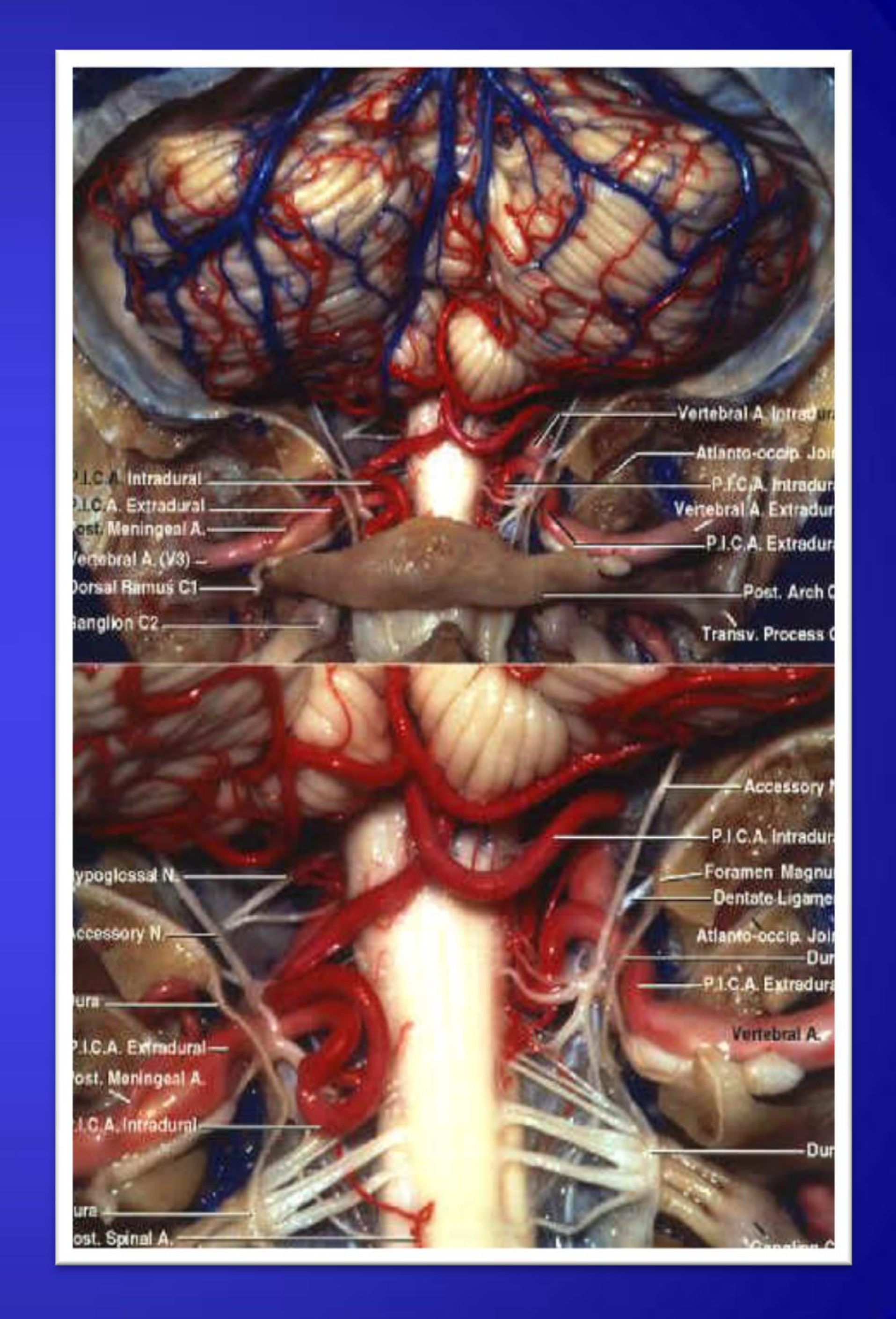
- Craniectomia suboccipitala decompresiva
- Asocierea cu duroplastia expansiva (X scarificare durala X)
- Asocierea cu laminectomia cervicala C1, C2, C3 in functie de situatie

- Rezectia transorala a clivusului si odontoidei pentru inlaturarea compresiunii ventrale a trunchiului, la pacientii la care decompresiunea posterioara poate sa produca deteriorare clinica, sau la cei la care s-a produs deteriorare dupa aceasta decompresiune (semne IRM de progresie a impresiunii bazilare)




Operative exposure of a Chiari I malformation.



- In 62% din cazuri amigdalele sunt herniate sun arcul C1
- In 41% din cazuri exista aderente fibroase care obstructioneaza orificiile Luska si Magendie
- In 40% din cazuri amigdalele se pot diseca cu usurinta



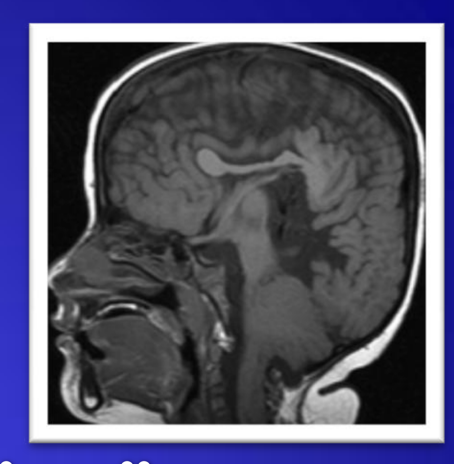
COMPLICATII

- Deces prin apnee in somn la 36 ore postoperator
- Detresa respiratorie perioperatorie
- Fistule LCS
- Hernierea emisferelor cerebeolase
- Injurii arteriale - PICA

REZULTATE

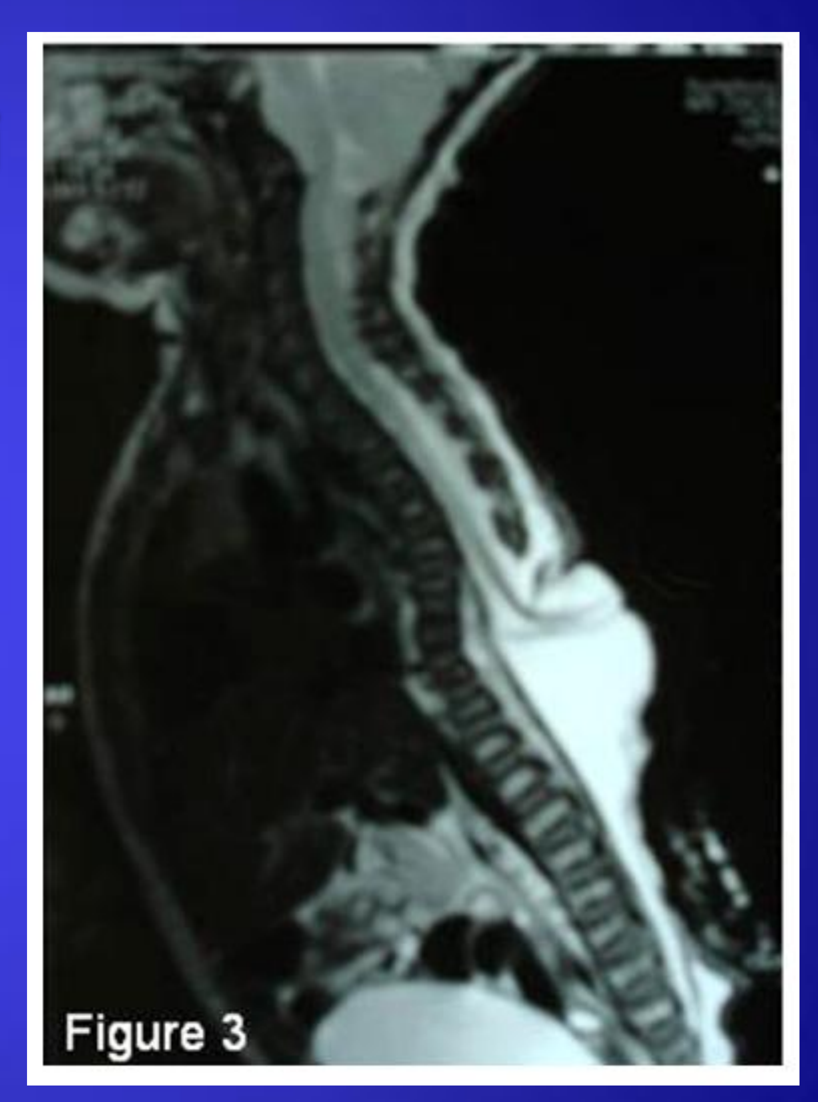
- Deficitele motorii se amelioarea cel mai putin dupa tratamentul chirurgical, mai ales atunci cand exista atrofii musculare
- Tulburarile de sensibilitate datorate compresiunii fasciculelor spinotalamice se amelioreaza
- Principalul beneficiu al operatiei este oprirea progresiei bolii
- Cele mai bune rezultate se inregistreaza la pacientii cu sd cerebelos
- Factorii care se asociaza cu un prognostic nefavorabil sunt: atrofiile musculare, ataxia, scolioza si simptomele care evolueaza de peste 2 ani

Arnold-Chiari tip 2



- Deplasarea caudala a jonctiunii cervico-medulare care cuprinde puntea, bulbul si ventriculul IV, asociate cu hernierea amigdalelor cerebeloase sub marginea foramenului magnum
- Diformitate a regiunii cervicale superioare cu inversarea compensatorie a flexurii

- Se asociaza de obicei cu meningomielocelul si rareori cu spina bifida oculta
- Este o disgenezie primara a trunchiului cerebral asociata cu multiple anomalii de dezvoltare
- Nu este pusa in relatie cauzala cu sindromul “tetherd cord”care insoteste meingomielocelul


Figure 3

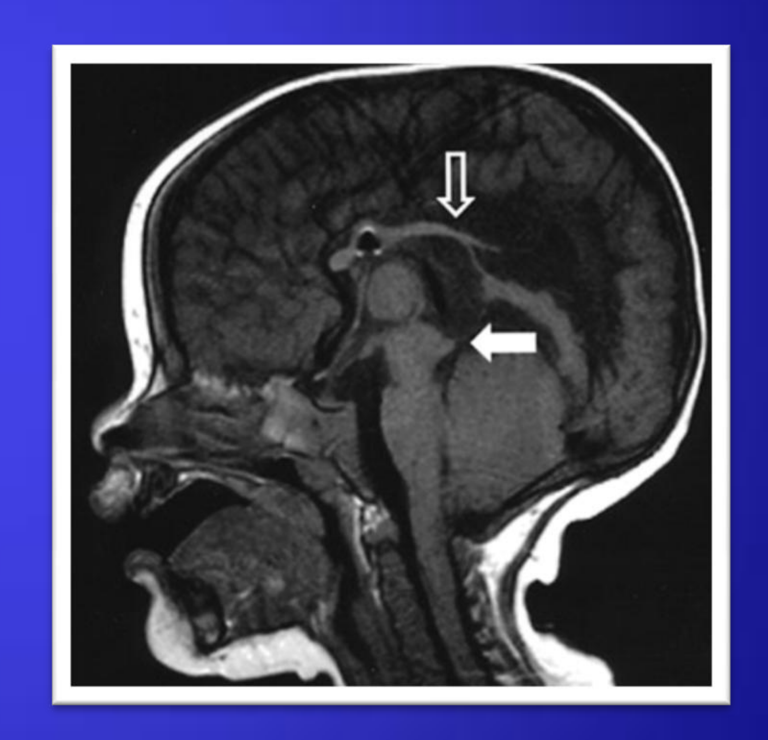
ANOMALII ASOCIATE

- Ascutirea tectului –tectum in “cioc”
- Absenta septului pelucid (necroza cu resorbtie din cauza hidrocefaliei secundare)
- Largirea “adhesio intetalamica”
- Demielinizari ale foliilor cerebeloase
- Hidrocefalie
- Heterotopii
- Hipoplazia falxului
- Microgirie
- Degenerarea nucleilor nervilor cranieni inferiori
- Anomalii osoase: deformarea jonctiunii cervicomedulare, asimilarea atlasului, platibazia, impresiunea bazilara, sd Klippel-Feil
- Hidromielia
- Craniolacunia



SEMNE

- Disfunctii ale trunchiului cerebral si nervilor cranieni inferiori
- Descoperirea este foarte rara la varsta adulta
- Nou-nascutii cu aceasta malformatie se deterioreaza rapid in primele zile dupa nastere
- Cand simptomele sunt insidioase, deteriorarea neurologica este mai rara si mai putin severa

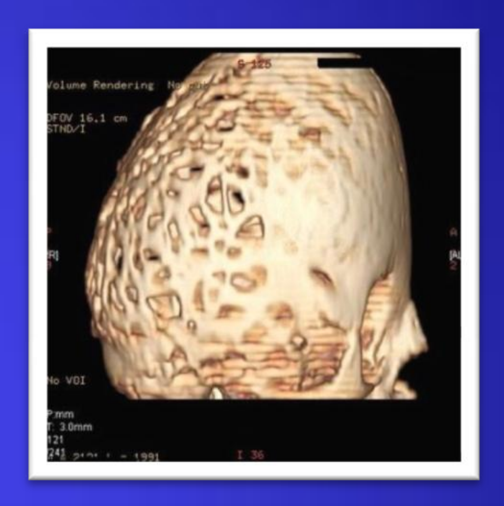


- Disfagia neurogena- tulburari de deglutitie- 69%
- Apnee 5%
- Stridor 56%
- Asipratie traheala 40%
- Dipareza brahiala sau tetrapareza (plegie) 27%
- Opistotonus 18%
- Nistagmus vertical
- Absenta tipatului
- Paralizii faciale



EVALUARE

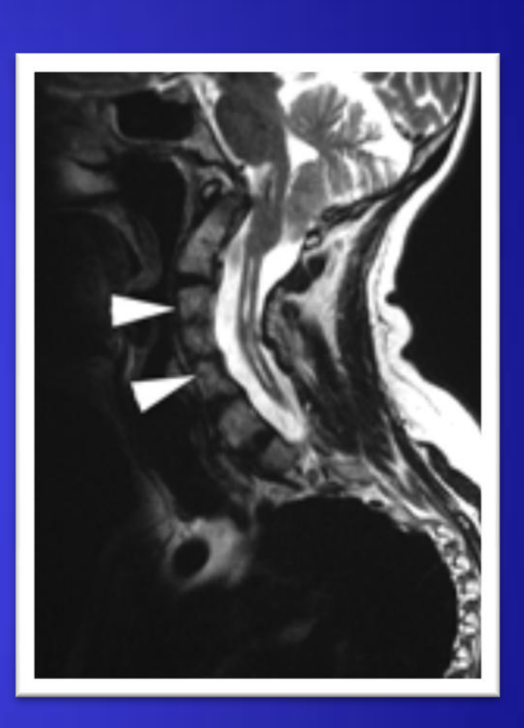
- Radiografiile arata disproportie craniofaciala datorata hidrocefaliei
- Lacune craniene in 85% din cazuri
- Protuberanta occipitala este infundata
- Largirea foramen magnum in 70% din cazuri
- Elongarea lamelor cervicale superioare





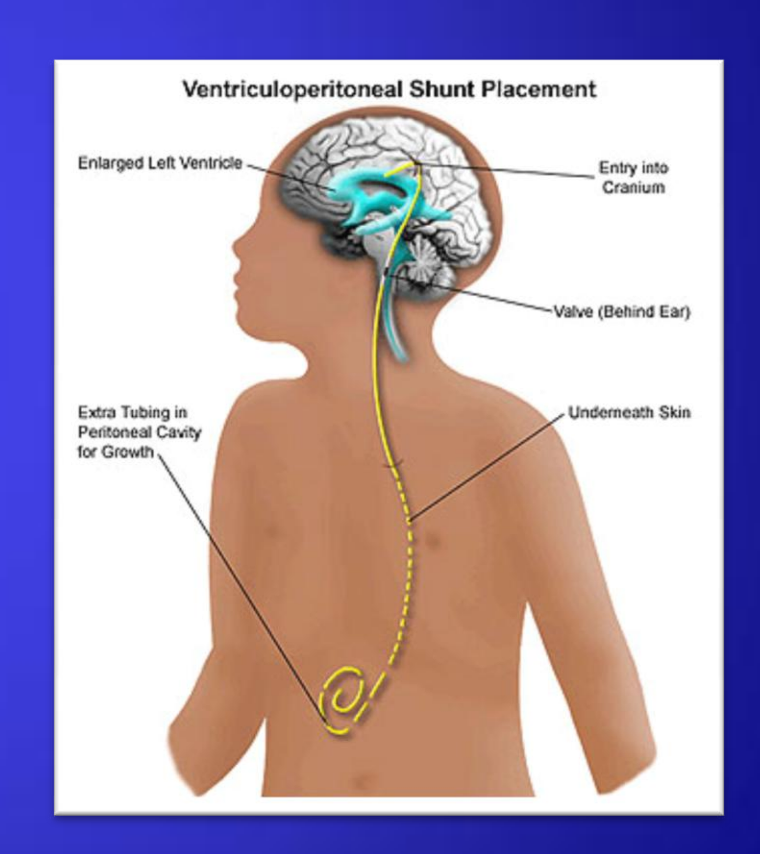
IRM, CT

- Deformarea in Z a maduvei cervicale
- Cerebel in ”pana”
- Fuziune tectala
- Largirea adhesio intertalamica
- Elongarea (cervicalizarea) bulbului
- Insertia joasa a tentoriului
- Hidrocefalie
- Siringomielie cervicomedulara
- Izolarea si tractiunea ventriculului IV
- Semne de compresiune bulbo-cerebeloasa
- Agenezii/disgenezii de corp calos



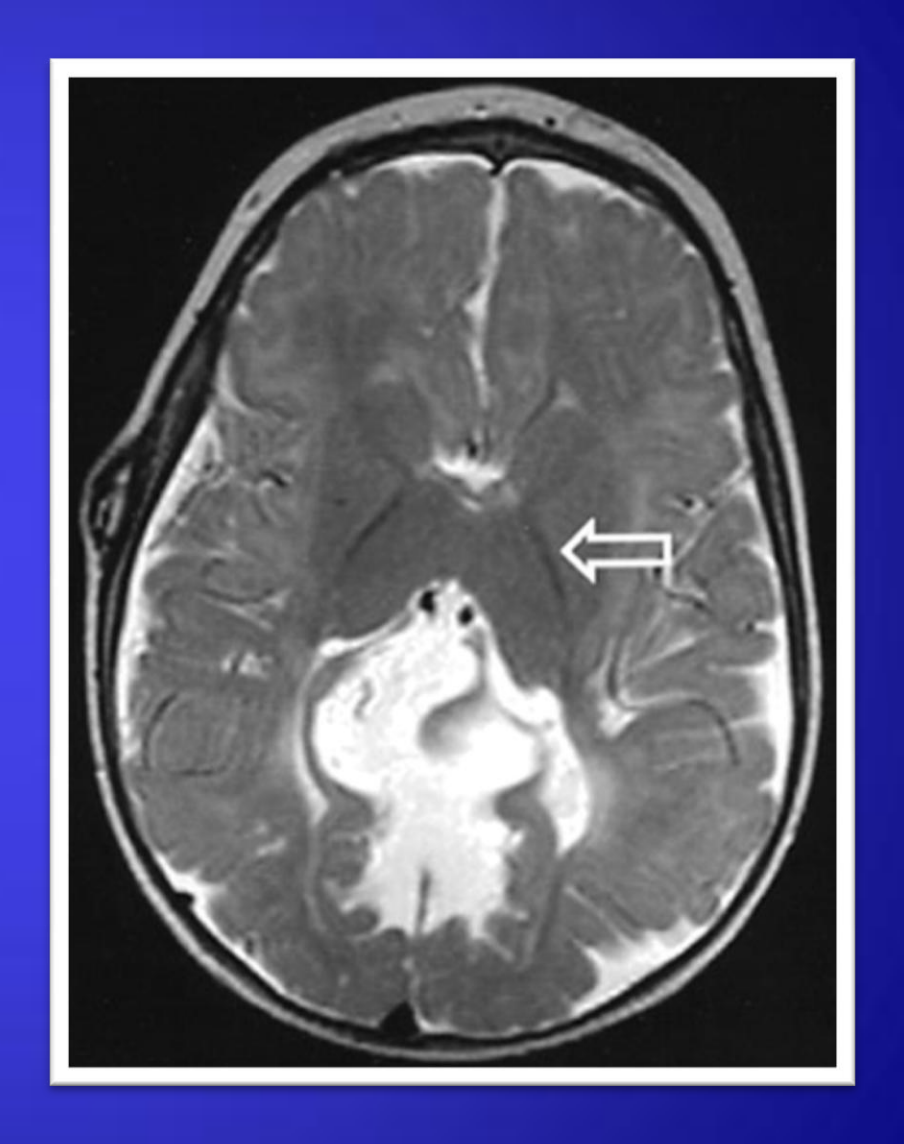
TRATAMENT

- Inserarea unui drenaj ventriculo-peritoneal
- In cazurile cu disfagie neurogena si stridor sau apnee, decompresiunea de urgenta a fosei posterioare necesara de altfel la circa 1,7% din pacientii cu meningmielocele
- Inaintea oricarei proceduri de decompresiune trebuie verificat drenajul, pentru ca acesta sa fie functional



- Rezultatele chirurgicale nefavorabile se datoreaza:
  - Anomaliilor intrinseci necorectabile
  - Leziunilor histologice ischemice prin compresiunea cronica a trunchiului cerebral

- Semnele majore pentru care este indicata operatia de urgenta sunt numai:
  - Disfagia neurogena
  - Stridorul
  - Apneea



PROGNOSTIC

- 68% din cazuri prezinta o rezolutie cvasitotala a simptomelor
- 12% din cazuri prezinta deficite moderate reziduale
- 20% din cazuri nu se amelioreaza
- Evolutia nou-nascutilor este mai dificila si mai grava

COMPLICATII

- Stopul respirator - cea mai frecventa cauza de mortalitate
- Meningite
- Ventriculite
- Sindroame de asipratie traheobronsica
- Atrezii biliare
- Mortalitatea la nou-nascuti este de 71%, atunci cand pacientul prezinta stopuri cardiorespiratorii, paralizii de corzi vocale sau tetraplegie
- La pacientii cu deteriorare neurologica lenta, mortalitatea este de 23%
- Pe termen mai lung, mortalitatea este de 38% intr-o perioada de urmarire intre 7 luni si 6 ani!

- Factorul cel mai important de prognostic este reprezentat de rapiditatea deteriorarii neurologice
- Alt factor nefavorabil de prognostic pentru operatie este reprezentat de paralizia bilaterala de corzi vocale

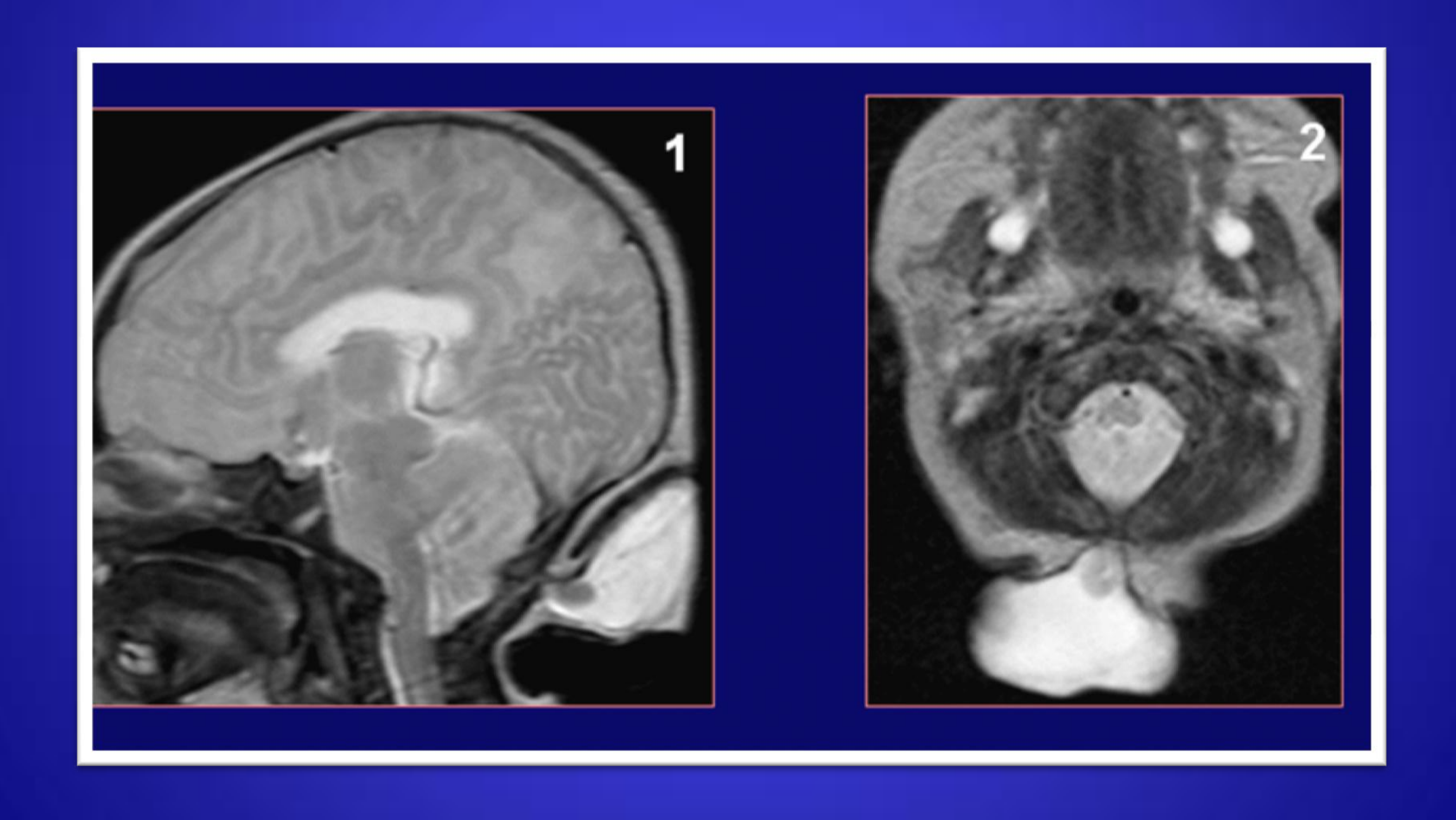
Arnold-Chiari tip 3 si tip 4

TIPUL 3 - cea mai severa forma – cerebelul, trunchiul si ventriculul sunt herniate in canalul cervical superior, sau intr-un encefalocel suboccipital

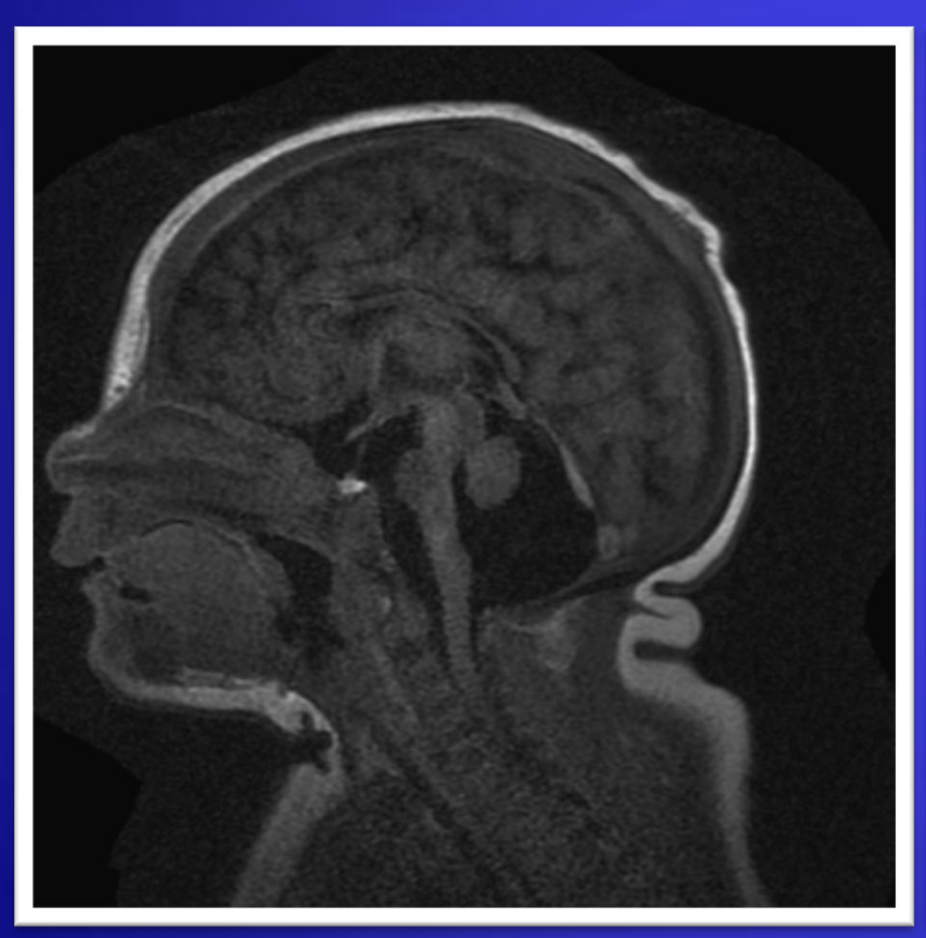
- Este de obicei incompatibil cu supravietuirea

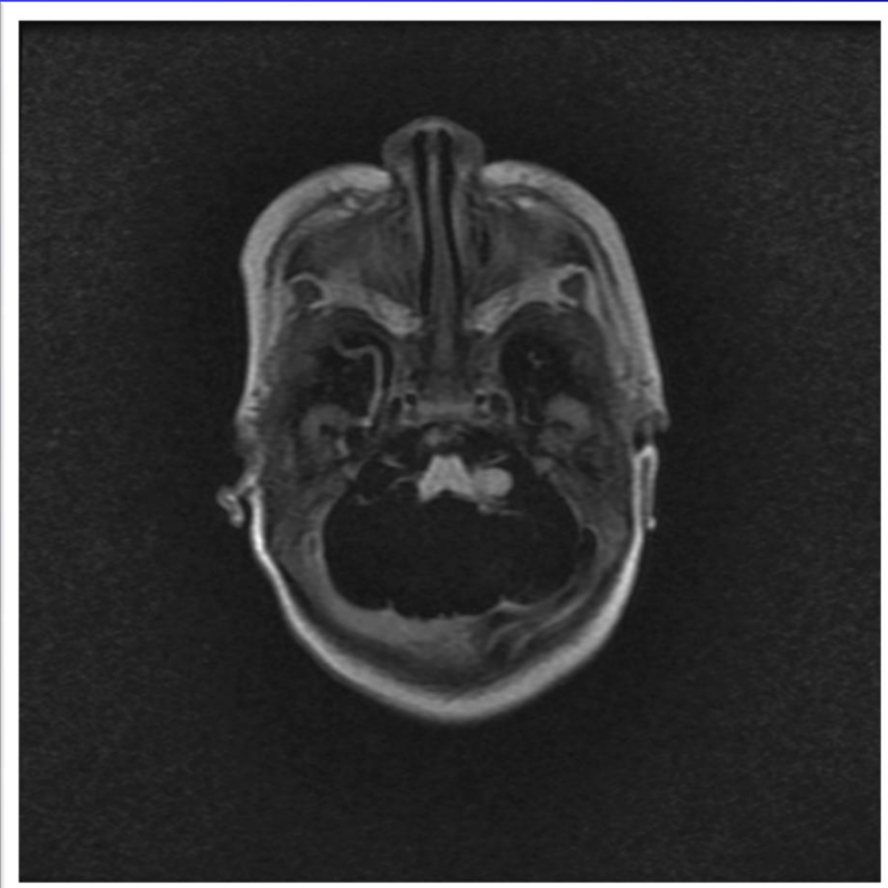
TIPUL 4 - este definit ca o hipoplazie crebeloasa fara hernierea cerebelului

Arnold - Chiari tip 3



Arnold - Chiari tip 4



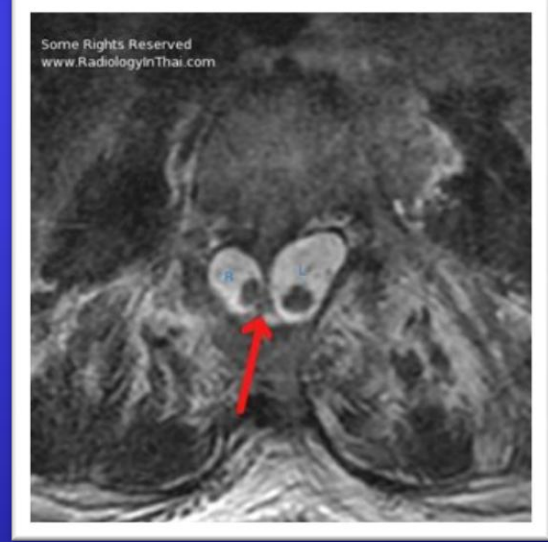


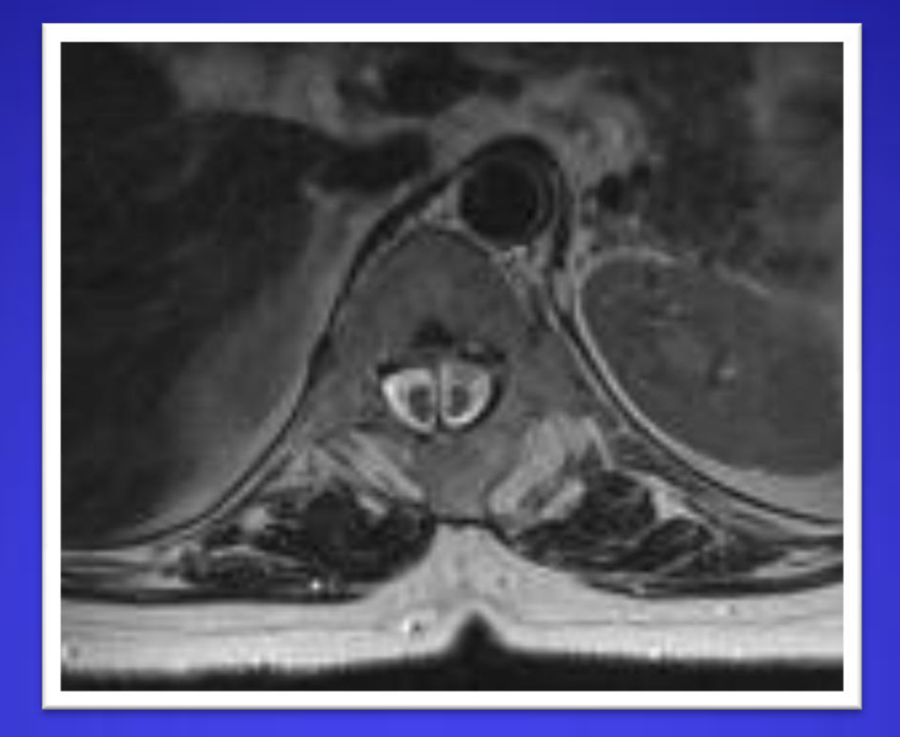
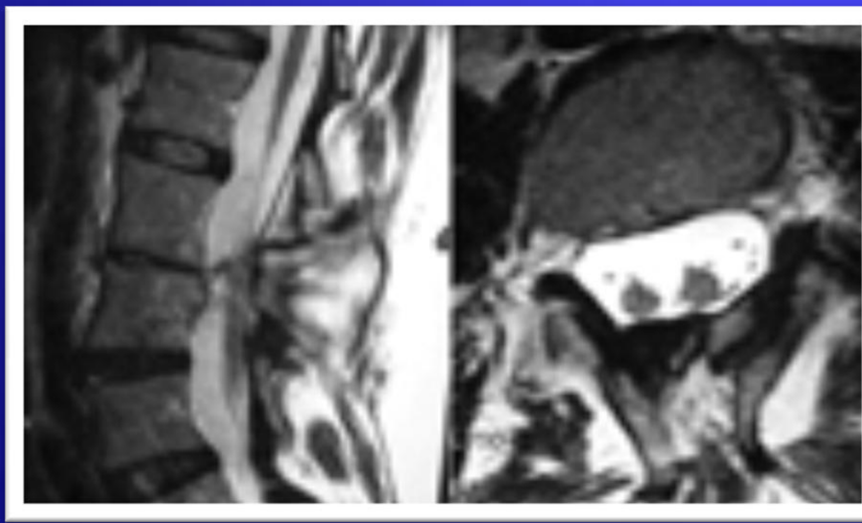
DIASTEMATOMIELIA

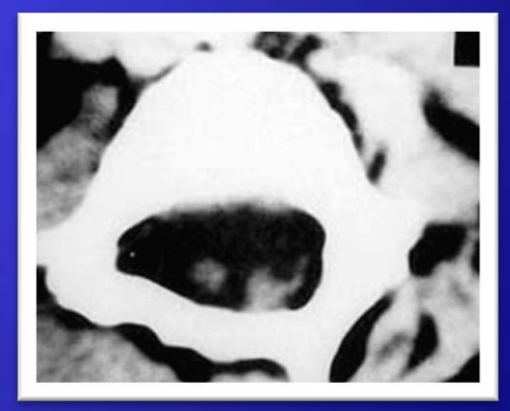
- Duplicarea sau despicarea maduvei spinarii

- Tipul 1- reprezentat de doua hemicordoane medulare separate de dura, sau de o creasta rigida osteocaticaginoasa (sept median osos)
- La nivelul malformatiei exista si anomalii osoase vertebrale: absenta discului, hipertrofia arcurilor vertebrale posterioare, cu spiculi ososi mediani intruzivi, hipertricoza tegumentelor supradiacente
- Se pot asocia si deformatii ortopedice ale plantelor (picior in bolta)



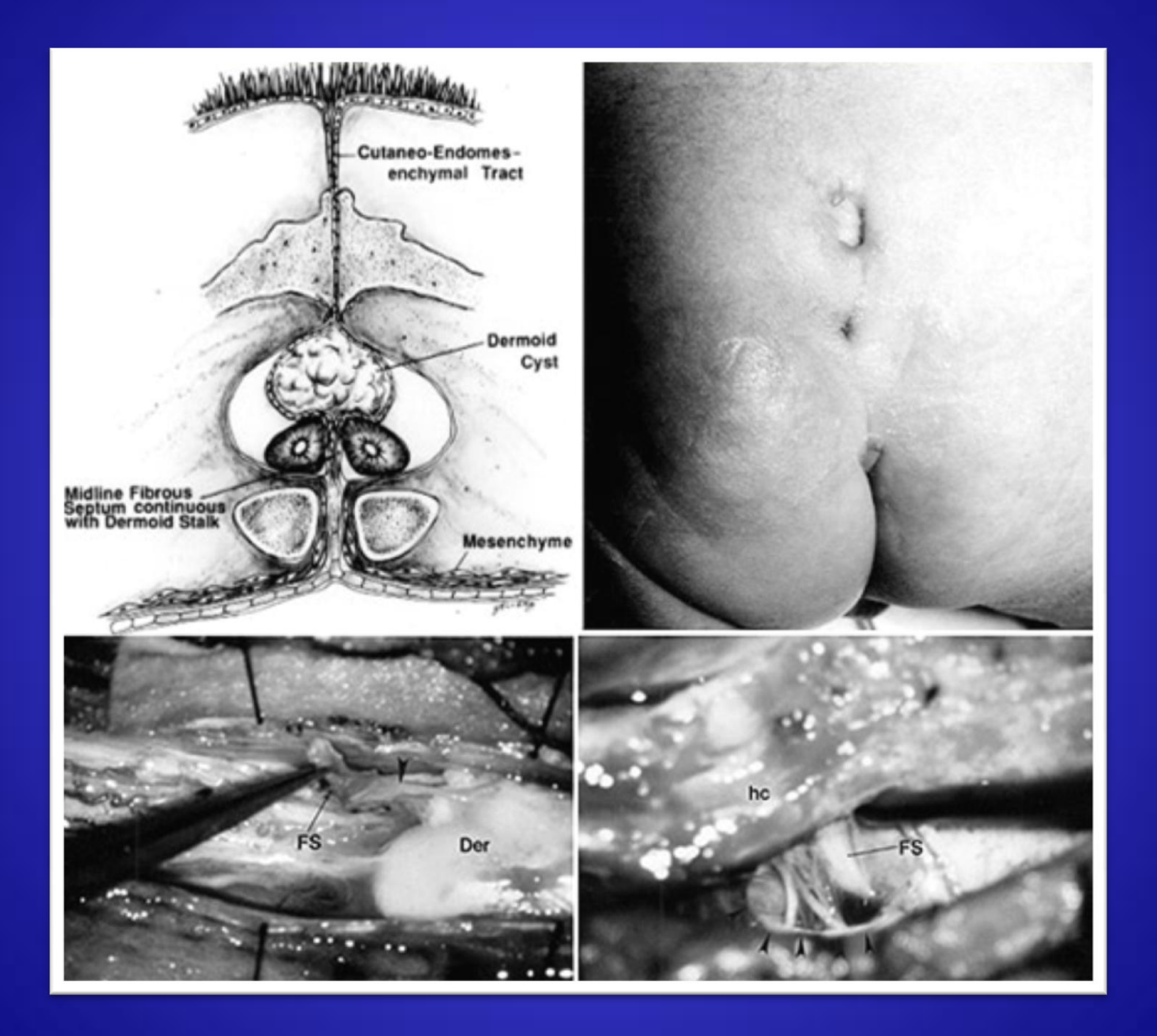


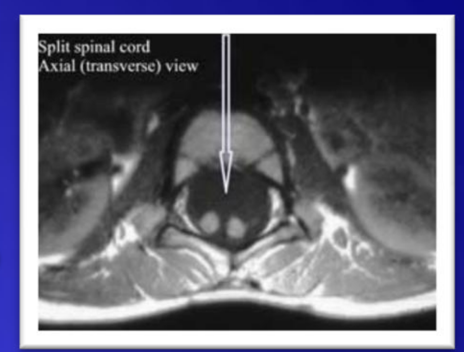





TRATAMENT:

- Interventia incepe din portiunea de maduva sanatoasa
- Eliberarea maduvei din aderentele care o tensioneaza
- Inlaturarea septului osos median
- Reconstituirea meningelor ca o teaca durala unica
- Filum terminale **NU** trebuie sectionat inaintea inlaturarii septului median pentru a preveni tractiunea intraoperatorie a maduvei pe acest sept


Cutaneo-Endomes-
enchymal Tract
Dermoid
Cyst
Midline Fibrous
Septum continuous
with Dermoid Stalk
Mesenchyme
FS
Der
hc
FS



- Tipul 2 - consta din doua hemicordoane medulare separate de un sept median fibros nerigid, continute intr-un singur tub dural (Diplomielie)
- Din fiecare cordon medular emerg radacini spinale
- Nu se asociaza de obicei anomalii osoase vertebrale
- Uneori apare spina bifida oculta in regiunea lombosacrata
- Tratamentul consta in inlaturarea aderentelor care tensioneaza maduva la nivelul spinei bifida oculte, si numai ocazional la nivelul duplicarii anatomice a hemicordoanelor

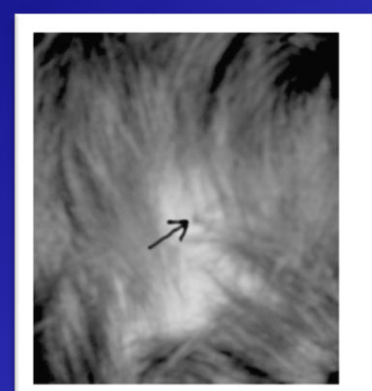
SINUSUL DERMAL

- **Spinal** - incidenta 1,2 % din nou-nascutii vii
- **Cranian** - foarte rar

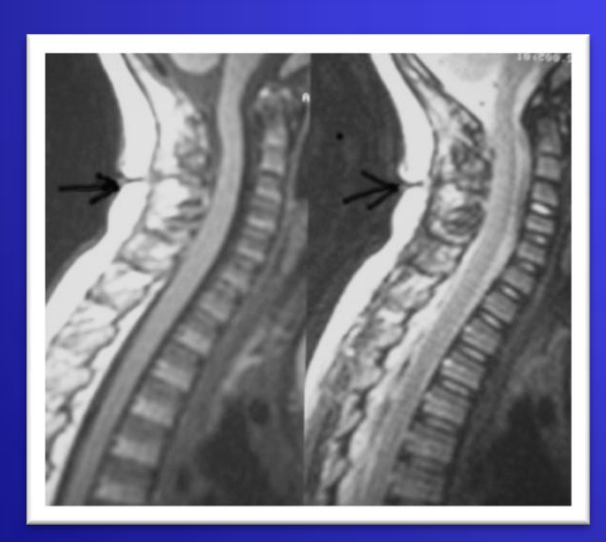
- Reprezinta un canal captusit cu epiteliu, care incepe la suprafata tegumentelor si se extinde pana la nivelul structurilor nervoase
- Este rezultatul unui viciu de inchidere a ectodermului cutanat care nu se mai separa de neuroectoderm in momentul inchiderii tubului neural primitiv

SINUSUL DERMAL SPINAL

- Este situat in apropiere de linia mediana, are un orificiu la tegument de 2-3 mm, poate fi insotit de hipertricoza, pigmentarea pielii sau o masa moale de tesut care distorsioneaza zona
- Se poate termina superficial, poate fi conectat cu coccisul, sau poate traversa arcurile vertebrale bifide pana la nivelul tubului dural
- Oriunde pe traiectul sau poate forma chiste dermoide (piele , foliculi pilosi, glande sebacee) sau epidermoide (epiteliu stratificat cu keratina)
- Reprezinta un pericol infectios fiind o cale potentiala de contaminare pentru meningita (adesea recurenta) sau abces intratecal











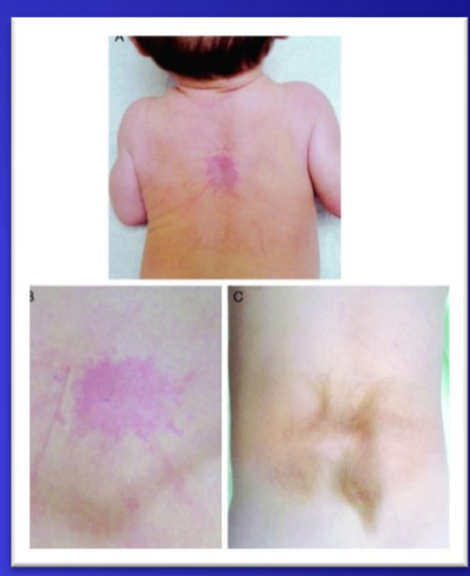
- **Continutul chisturilor** (cristale de colesterol) poate reprezenta o cauza pentru iritatie cronica si arahnoidita regionala, sau pentru meningite chimice aseptice
- Este diferit de chistul pilonidal care poate fi si el congenital, dar este localizat superficial de fascia sacrata
- Atunci cand chistul se extinde intradural putem intalni tabloul unei pseudotumori intradurale, sau al unui sindrom “tetherd cord”

EVALUARE

- Traiectele sinusurilor dermale nu se exploreaza instrumental sau prin injectare de substanta de contrast - risc de a declansa meningita!
- Examenul direct consemneaza anomalia si tulburarile sfincteriene anale si vezicale asociate, alterarea reflexelor lombosacrate si eventualele deficite motorii si senzitive ale membrelor inferioare

EVALUAREA RADIOLOGICA

- Pentru nou-nascut se recomanda **ecografia**, care poate preciza spina bifida sau o posibila masa in canalul spinal
- **IRM** sagital evidentiaza traiectul, directia punctul de insertie, chistele asociate, precum si relatia lor cu canalul spinal
- **CT** si **radiografiile simple** evidentiaza eventualele anomalii osoase, sau traiectul fin al sinusului

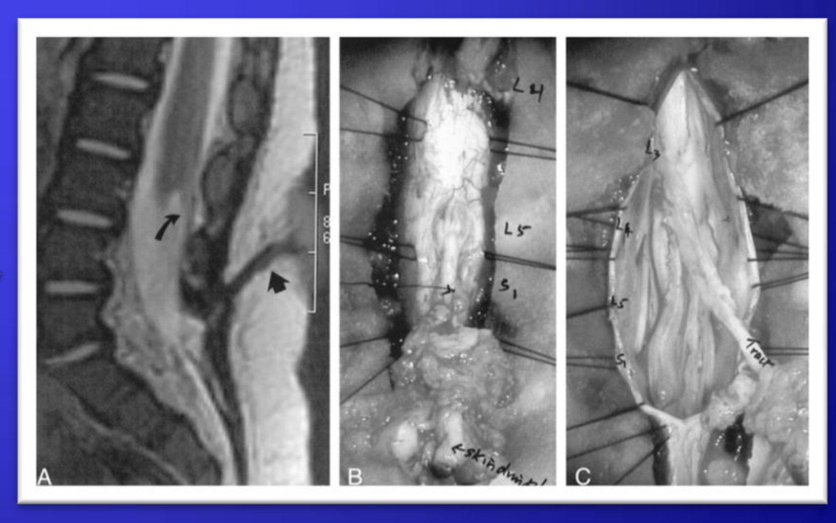




TRATAMENT

- Sinusurile dermale lombosacrate au indicatie chirurgicala in prima saptamana de la dignostic
- Cele situate la extremitatea caudala (varful coccisului) sunt controversate si se opereaza numai daca se infecteaza
- 25% din sinusurile evidente la nastere, regreseaza spontan intr-un interval neprecizat
- Se recomanda ca interventia sa se faca inainte aparitiei unor deficite neurologice sau a unor infectii recurente
- Rezultatele obtinute postoperator dupa infectii nu sunt la fel de satisfacatoare fata de interventiile la cazurile neinfectate!

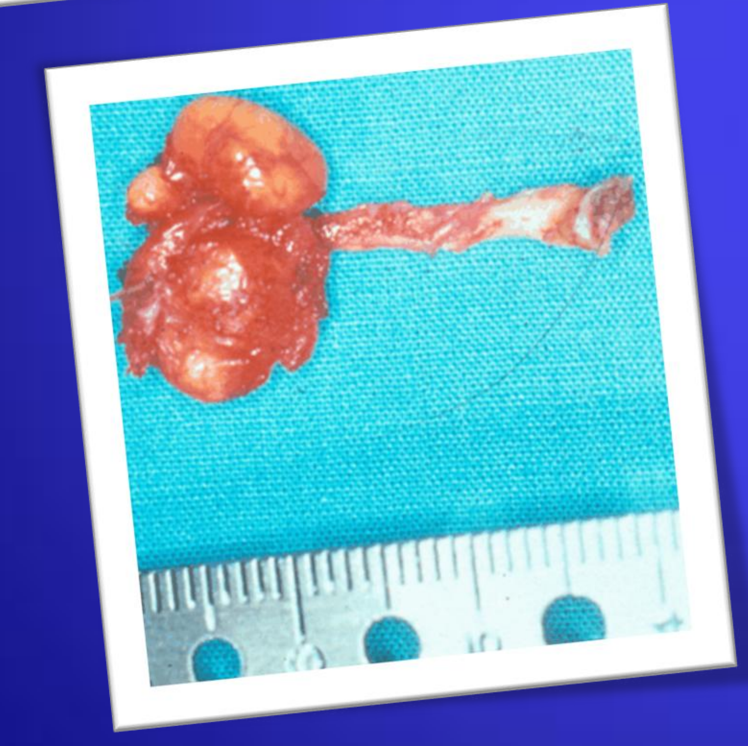




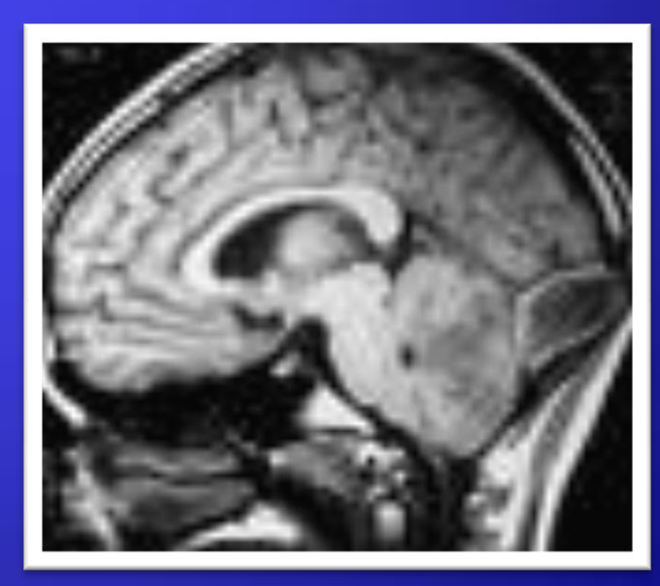
SINUSUL DERMAL CRANIAN

- Apar sub forma unui orificiu la nivel nazal sau occipital
- Stigmatul cutanat poate fi reprezentat de hemangiom, chist dermoid, pilozitate excesiva, pigmentari.
- Sinusurile occipitale se extind caudal, patrund prin craniu si pot ajunge caudal de teascul lui Herofil
- Cele mai frecvente manifestari clinice sunt meningitele recurente sau aseptice









- **Evaluarea** se face prin **IRM** care precizeaza extinderea intracraniana a leziunii precum si asocierea posibila a unui chist dermoid intracranian.
- **Tratamentul** presupune un acces larg sagital al leziunii, care sa permita explorarea profunda si excizia completa a traiectului.

